

Maladies rares : « Une priorité de santé publique »

Le pilotage stratégique du Plan national maladies rares 2011-14 (PNMR2) a été confié à la Direction générale de l'offre de soins (DGOS). **Annie Podeur**, sa directrice générale et par ailleurs présidente du comité de suivi et de prospective du Plan, en présente les enjeux.



Propos recueillis par Catherine Holué

Quels sont les apports marquants du 1^{er} Plan (2005-2008) en matière de diagnostic, de traitement et de recherche sur les maladies rares ?

Tout d'abord, des apports indéniables en matière de diagnostic : à ce jour, 131 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés. Ils bénéficient d'un financement à hauteur de 40 millions d'euros pour une mission essentielle : faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge.

En 2008, 501 centres de compétences ont complété le dispositif : l'ensemble constitue une source de progrès dans la qualité et l'homogénéisation de la prise en charge des patients.

Ensuite, des apports en matière de traitement : ces centres de référence et de compétences élaborent les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) et les référentiels de bonnes pratiques à l'usage des professionnels et des usagers.

Enfin, des apports en matière de recherche : le programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) permet chaque année, dans le cadre d'un appel à projets, de développer la recherche au sein des établissements de santé sur des thématiques prioritaires dont font partie, depuis 2005, les maladies rares. Ainsi, entre 2005 et 2008, 101 projets sur les maladies rares – dont 28 % d'essais thérapeutiques – ont été financés, cela pour un montant de 26,6 millions d'euros.

Le 2^e Plan maladies rares a été dévoilé en février dernier. Les associations de patients l'ont jugé en deçà de leurs attentes, notamment financièrement.

Dans un contexte où nous sommes tous particulièrement attentifs à la bonne utilisation des deniers publics, chaque euro dépensé doit l'être à bon escient. À cet égard, le PNMR2 prévoit d'optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de référence pour les maladies rares et, notamment, de

mutualiser les moyens consacrés au diagnostic. J'irais plus loin : les pouvoirs publics ont décidé une augmentation notable des moyens dévolus aux maladies rares. Sur un total de 180 millions d'euros, les dotations des structures seront globalement abondées de 30 millions d'euros supplémentaires en 4 ans, dont 14 millions pour les investissements.

Je souligne également que l'effort financier sur la recherche fondamentale et clinique sera au moins aussi soutenu que lors du précédent Plan.

J'entends les attentes des associations, et il me semble que le ministère est au rendez-vous. Mais vous comprendrez qu'il se soucie, en toute équité, des choix à réaliser.

En quoi le PNMR2 doit-il permettre d'améliorer la connaissance des maladies rares et leur prise en charge ?

Les évaluations du PNMR1, notamment celle du Haut Conseil de la santé publique (HCSP), ont souligné l'importance des progrès réalisés, mais également le chemin restant à parcourir... L'objectif phare du PNMR2 est de pérenniser les dispositions du PNMR1 et de renforcer concrètement la qualité de la prise en charge des patients. Cela devra par exemple se traduire par la structuration de filières spécifiques de prise en charge, mais aussi l'essor de la biologie aux côtés de la recherche clinique et, bien sûr, le développement de la télémédecine.

Grande avancée : une banque nationale des maladies rares sera mise en place pour accroître la connaissance et faciliter le recueil de données épidémiologiques. Elle permettra notamment de documenter les modes de prise en charge et leurs impacts, de décrire la demande de soins et son niveau d'adéquation avec l'offre correspondante et de produire des connaissances médico-économiques sur les maladies rares.

Cette banque de données servira également à identifier, au niveau national, les patients susceptibles d'être éligibles pour

l'essai clinique d'un nouveau médicament ou d'un nouveau dispositif médical, voire de coupler un profil phénotypique avec des données issues de la génomique.

Qu'en est-il de la promotion des progrès dans le diagnostic et dans la recherche ?

Comme vous le savez, il existe des laboratoires spécialisés organisés en réseaux dans le cadre du soutien financier apporté par la DGOS pour le diagnostic génétique ou pour la réalisation des examens complexes en vue du diagnostic. Récemment, des équipements d'analyse à haut débit ont ouvert de nouvelles possibilités d'identification des bases moléculaires des maladies rares.

L'objectif est que chaque centre de référence puisse accéder aux moyens lourds d'investigation, nécessaires au diagnostic, dans des conditions de qualité satisfaisantes.

Nous poursuivons l'équipement d'un certain nombre de laboratoires avec des appareils de séquençage à haut débit et/ou d'hybridation génomique comparative. Dans cette perspective et dans un premier temps, 5,6 millions d'euros sont répartis entre 7 agences régionales de santé (ARS), qui devront veiller à leur utilisation mutualisée en inter-région.

Enfin, la création d'une structure nationale d'impulsion de la recherche me semble être un point clé de l'axe recherche du PNMR2. Il s'agira d'une fondation, visant à structurer et à harmoniser les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche, notamment les biothérapies, les thérapies innovantes et les approches pharmacologiques.

Mes deux vice-présidentes, le Pr Hélène Dollfus et le Pr Sabine Sarnacki, sont les garantes de la qualité des actions santé et recherche menées dans le cadre du Plan.

En quoi la France joue-t-elle un rôle moteur en Europe ?

La France a permis la structuration des « réseaux européens de référence » sur les maladies rares, a animé le groupe de travail de la commission et a inspiré la directive relative à l'application des droits des patients en matière de soins transfrontaliers, votée par le Parlement et le Conseil européens le 9 mars dernier. Sur le champ de la recherche clinique, la France a porté l'infrastructure européenne ECRIN (*European Clinical Research Infrastructures Network*), qui bénéficie prioritairement aux maladies rares en favorisant les études cliniques internationales ; de même, elle soutient la coopération entre États membres en matière de financement de la recherche sur les maladies rares, via le projet ERA-NET, « E-Rare ».*

Enfin, le travail d'information sur les maladies rares, plus large et mieux partagée, passe par le développement de la base de données Orphanet, portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, unanimement reconnu et porté par la France.

Le ministère de la Santé français entend garder son rôle moteur dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. C'est pourquoi le PNMR2 consacre un axe dédié à la coopération

européenne : il s'agit de regrouper l'expertise, l'expérience et les ressources limitées disponibles pour les maladies rares, de faciliter les contacts entre les patients et les professionnels des différents États membres, de mettre en réseau les centres d'expertise de différents pays et de recourir aux technologies de « santé en ligne ».

Les traitements des maladies rares coûtent très cher. Les contraintes budgétaires risquent-elles de remettre en cause leur prise en charge ?

Selon le Comité économique des produits de santé (CEPS), la croissance des ventes de médicaments orphelins continue d'être très soutenue en 2010, en hausse de 13 % par rapport à 2009. La soixantaine de médicaments orphelins commercialisés en France représente environ un milliard d'euros de chiffre d'affaires, essentiellement réalisé à l'hôpital.

La France offre la possibilité d'un accès aux médicaments à l'ensemble des patients atteints de maladies rares ou graves, à travers différents dispositifs. L'autorisation temporaire d'utilisation (ATU) d'abord, procédure dérogatoire dont l'autorisation est délivrée par l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (Afssaps) à des médicaments en cours de développement, pouvant être prescrits sous certaines conditions.

Ensuite, les protocoles temporaires de traitement (PTT) : la mise sur le marché des médicaments anticancéreux a sans doute accéléré la mise en place d'une procédure réglementaire permettant l'accès à des molécules innovantes. En effet, en 2005, un décret a permis de créer les référentiels de bon usage (RBU) dans le but de garantir un accès aux médicaments anticancéreux innovants, afin que la prescription ne soit pas fonction du budget des établissements, mais du bénéfice patient.

Enfin, venant en complément de ces dispositifs dérogatoires, l'article 56 de la loi de financement de la Sécurité sociale pour 2007 permet la prise en charge par l'Assurance maladie des médicaments orphelins prescrits hors autorisation de mise sur le marché (AMM), dès lors qu'ils sont indispensables à l'amélioration ou au maintien de l'état de santé du patient, et en l'absence d'alternative appropriée et remboursable.

La prise en charge des patients atteints d'une maladie rare demeure à notre niveau une priorité de santé publique. C'est l'une des raisons pour lesquelles le PNMR2 a fait l'objet, dès l'amont de sa conception, d'une très large concertation avec les associations représentant les patients qui forment, avec les professionnels de santé, une communauté très impliquée. Comme le mentionnait déjà la préface du 1^{er} Plan, notre priorité porte sur la « prise en compte des plus faibles et des moins nombreux » : en cela, le ministère – et en particulier la DGOS – seront à leurs côtés. •

A. Podeur déclare n'avoir aucun conflit d'intérêts.

Pour plus d'information :

www.sante.gouv.fr/2eme-plan-national-maladies-rares-pnmr-2011-2014.html

Note : * <http://www.e-rare.eu>

http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm